



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES\\_GL/intro](https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES_GL/intro)

## **Síndrome de Blau**

Versión de 2016

### **1. QUE É A SÍNDROME DE BLAU/ SARCOIDOSE XUVENIL?**

#### **1.1 En que consiste?**

A síndrome de Blau é unha enfermidade xenética. Os pacientes sofren unha combinación de erupción cutánea, artrite e uveíte. Poden verse afectados outros órganos e presentar febre intermitente. A síndrome de Blau é o termo que se utiliza para as formas familiares da enfermidade pero tamén poden producirse formas esporádicas que se coñecen como sarcoidose de inicio precoz (SIP).

#### **1.2 É moi frecuente?**

A súa frecuencia descoñécese. É unha enfermidade moi rara que se inicia na infancia (xeralmente antes dos 5 anos de idade) e que empeora se non se trata. Desde o descubrimento do xene asociado diagnósticase con máis frecuencia, o que permitirá un cálculo máis exacto da prevalencia e historia natural

#### **1.3 Cales son as causas da enfermidade?**

A síndrome de Blau é unha enfermidade xenética. O xene responsable chámase NOD2 (sinónimo con CARD15), que codifica para unha proteína cunha función na resposta do sistema inmunitario. Se este xene é portador dunha mutación, como ocorre na síndrome de Blau, a proteína non funciona correctamente e os pacientes experimentan inflamación crónica con formación de granulomas en varios tecidos e órganos do corpo. Os granulomas son grupos de células características asociadas coa inflamación que poden alterar o normal funcionamento

---

de diversos tecidos e órganos.

#### **1.4 É hereditaria?**

Hérdase como unha enfermidade autosómica dominante (o que significa que non está ligada ao sexo e que polo menos un proxenitor debe mostrar síntomas da enfermidade). Este tipo de transmisión significa que para ter a síndrome de Blau, unha persoa necesita soamente un xene mutado, xa sexa do pai ou da nai. Na SIP, a forma esporádica da enfermidade, a mutación xorde no paciente en por si, e os dous proxenitores están sans. Se un paciente é portador do xene, sufrirá a enfermidade. Se un paciente ten a síndrome de Blau, existe un 50 % de posibilidades de que o seu fillo ou filla a sufra.

#### **1.5 Por que o meu fillo ten esta enfermidade? Pode previrse?**

O neno ten a enfermidade porque porta o xene que causa a síndrome de Blau. Na actualidade, a enfermidade non pode previrse pero os síntomas poden tratarse.

#### **1.6 É infecciosa?**

Non

#### **1.7 Cales son os principais síntomas?**

Os principais síntomas da enfermidade son a tríada de artrite, dermatite e uveíte. Os síntomas iniciais da pel comprenden desde un exantema típico, con lesións pequenas e redondeadas de cor variable, rosa pálido a bronceado, ata un eritema intenso. Durante o transcurso dos anos, a erupción aumenta e diminúe. A artrite é a manifestación máis frecuente, iniciándose na primeira década da vida. Ao comezo, obsérvase inflamación articular con mobilidade limitada. Co tempo, pode dar lugar a limitación do movemento, deformidades e erosións. A uveíte (inflamación do iris) é a manifestación máis perigosa, xa que adoita estar asociada con complicacións (cataratas, aumento da presión intraocular) e pode producir descenso da visión se non se trata. Ademais, a inflamación granulomatosa pode afectar a un amplo espectro doutros órganos, causando tamén outros síntomas como unha

---

menor funcionalidade dos pulmóns ou riles, aumento cha tensión arterial ou febre recorrente.

### **1.8 A enfermidade é igual en todos os nenos?**

A enfermidade non é igual en todos os nenos. Ademais, o tipo e a intensidade dos síntomas poden cambiar a medida que o neno crece. A enfermidade progresa se non se trata e en consecuencia os síntomas evolucionarán.